

P-155 造精機能障害の遺伝学的病因診断

慶應大, 佐々総合病院*, 済生会神奈川県病院**
 小林紀子, 末岡 浩, 篠原雅美, 土屋慎一,
 黒島正子, 橋場剛士*, 浅田弘法**, 久慈直昭,
 宮崎豊彦, 小林俊文, 吉村泰典, 野澤志朗

〔目的〕補助生殖技術の急速な発展により重症乏精子症の顕微授精が臨床応用され, 未熟精子の卵子内注入が実験的に検討されるようになった. 補助生殖の対象となる造精機能障害例の精子形成に関わる遺伝学的病因の検索を目的とした.

〔方法〕精液検査で無精子症ないしは重症乏精子症と診断された男性不妊患者について, 病因診断のため内分泌検査, 画像検索, 組織学的検査及び染色体分析を行い造精機能障害患者を抽出した. さらに46,XYの核型を示した母集団のうち, インフォームドコンセントの得られた患者の末梢血からDNAを抽出し, Y染色体上の性分化・造精機能に関連するとされる遺伝子についてPCR法を用いて検討を行った. 検索遺伝子としてSRY, DYZ3, 及び interval 6の遺伝子群(YRRM, DAZ, DYS132, DYS233, DYS236, DYS237, DYS239等)についてプライマーを作製し, 欠失を検出した.

〔成績〕対象患者のうち, 染色体検査により異常核型は303名中130名(42.9%)に検出された. 常染色体異常は7名(5.4%)であったが, 性染色体の数的異常が115名(88.5%)と最も多く, 次世代への影響が示唆されるY染色体構造異常は8名(6.1%)に検出された. 遺伝子検索では, 造精機能に関わる遺伝子として近年報告されたYRRMやDAZが存在してもDYS132, DYS233, DYS236, DYS239, DYS240に欠失のある造精機能障害例を認めた.

〔結論〕精子形成に関与する複数の遺伝子異常が男性不妊の病因となりうることが明らかとなった. また精子形成に関わる遺伝子の欠失や染色体構造異常の遺伝的病因が次世代の造精機能に及ぼす影響を考慮し, 顕微授精の適応の慎重な検討が必要であると思われた.

P-156 乏精子症および無精子症におけるY染色体の微小欠失の検討

府中病院不妊センター、兵庫医大*、
 加藤浩志、小森慎二*、阪田和子*、
 小林真一郎、磯島晋三、香山浩二*

〔目的〕近年、無精子症の中にY染色体の微小欠失を認める症例が報告されてきた。今回、男性因子による体外受精および顕微授精症例において、精子数とY染色体の微小欠失の有無について検討することを目的として以下の研究をおこなった。

〔方法〕精液所見より、I群：無精子症、II群： $0-1 \times 10^6 / \text{ml}$ 、III群： $1-5 \times 10^6 / \text{ml}$ 、IV群： $5-20 \times 10^6 / \text{ml}$ の4群に分類し、おのおの10症例の患者より承諾を得た後に採血し、末梢血細胞よりDNAを分離し、Y染色体の長腕にある造精能に関与しているといわれているYRRM-1遺伝子からDAZ遺伝子を含む領域に4組のプライマーを合成し、PCR法をもちいて増幅をおこなった。さらに、サザンブロット法にて欠失の有無を確認した。

〔成績〕II群の1例にDAZ遺伝子領域に欠失を認めたが、I群、III群、IV群においては欠失は認められなかった。

〔結論〕男性因子による体外受精および顕微授精症例40例の中で重症乏精子症の1例にY染色体の微小欠失を認めた。今後、同治療施行に際して十分に考慮すべきであることが示唆された。